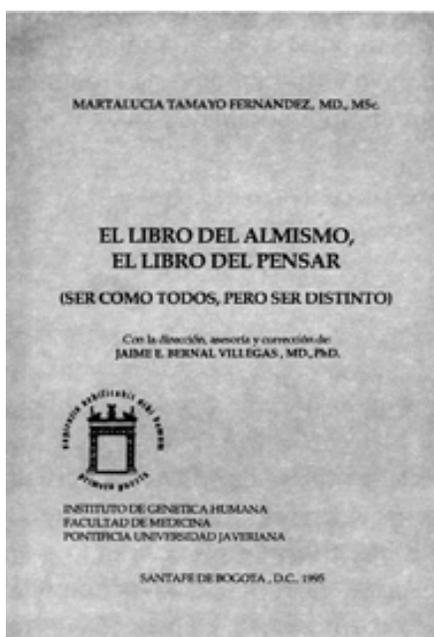


Consideraciones alrededor del Libro del Almismo, el Libro del Pensar

Doctora **MartaLucía Tamayo Fernández***

Sesión solemne del 19 de agosto de 1999

El término *almismo* fue ideado por Macedonio Fernández porque defendía mucho el ensimismamiento y el pensamiento hacia el interior, mirar hacia adentro; cada uno somos un “sí mismo” que nos hace diferentes aunque al mismo tiempo podemos ser iguales. Todos tenemos esa parte interior que la medicina debe trabajar y que no puede olvidar.



“*El Libro del Almismo, el libro del pensar*” nos lleva a replantear y a repensar un poco la medicina que queremos, una medicina vuelta a pensar.

Quiero contarles la historia de cómo se llegó a este libro y por qué y para qué se sigue trabajando en estos temas: Después de mi internado y de un trabajo un

poco triste de rural, volví al Instituto de Genética y a la Universidad Javeriana en donde encontré al doctor Bernal y un espacio que estaba buscando para esa medicina diferente que quería, con un grupo de personas que me permitía no sólo ver la medicina sino ver muchas otras cosas más; había espacio para la literatura, para Mafalda, para hablar de niños, de locos, había incluso tiempo para hablar de medicina dentro del golf, de carros antiguos y de todo eso fui aprendiendo. Eso era lo que estaba buscando. Una medicina que diera espacios diferentes, que fuera más humanizada. Rápidamente me ubiqué y me quedé! No me arrepiento en lo absoluto de haberme quedado porque fue, ha sido y sigue siendo, una experiencia enriquecedora, de muchas vivencias importantes. Sabía exactamente dónde estaba y sabía que había que seguir rápido y había que trabajar muchos aspectos de esa medicina que estábamos buscando y de esa genética especial.

Rápidamente empezamos a trabajar diversos aspectos. Lo primero, las sorderas. Encontramos pacientes que además de su problema auditivo estaban presentando lesiones retinianas muy importantes que los estaban incapacitando severamente. Descubrimos que era un síndrome, que era una enfermedad genética y comenzamos a trabajar el Síndrome de Usher.

El doctor Bernal estaba muy interesado y trabajaba conmigo en esto. Un día nos pusimos a pensar, ¿por qué no ir a los institutos de sordos y empezar a buscar cuanta enfermedad ocular pudiéramos?. Así comenzamos un primer programa de tamizaje y paseamos todos los institutos de sordos del país en un trabajo colaborativo de la Unidad de Genética Clínica, hoy el

* En su incorporación como Miembro Correspondiente de la Academia Nacional de Medicina de Colombia.

Instituto de Genética Humana, la Fundación Oftalmológica Nacional, el Instituto Nacional de Sordos y el Instituto Nacional de Ciegos. Visitamos más de 17 ciudades viendo más de 21 institutos para sordos, después fuimos a los institutos para ciegos. Inicialmente el trabajo se dedicó a la búsqueda de la sordera genética.

Tuvimos oportunidad de recopilar una serie de información que se publicó en el año 91 sobre ese tamizaje y obtuvimos resultados nuevos para el país, sumamente importantes para nosotros; 1 de cada 88 habitantes era portador del gen de Usher y la población general podía tener una frecuencia de 1/175 habitantes. La incidencia del síndrome estaba en 3.3/100.000 habitantes en Colombia. Una enfermedad que se creía desconocida y que no existía en Colombia, la estábamos encontrando con frecuencia muy similar a lo que había sido reportada en otros países

Pero seguíamos preocupados por los pacientes. Ellos estaban presentando además, otra sintomatología más compleja, problemas neurológicos y problemas psiquiátricos que nos estaban indicando que había algo más que mirar. Entramos entonces a estudios de resonancia magnética y encontramos una altísima proporción de anomalías del cerebelo. Entonces recopilamos toda esta información porque teníamos más de 36 familias afectadas con Síndrome de Usher y demostramos algunas cosas interesantes que no se evidenciaban en la literatura en ese momento, como la frecuencia de anomalías de cerebelo en el Síndrome de Usher, Tipo I y Tipo II.

Pero no nos queríamos quedar ahí. Había un problema dramático en estas familias que estaban presentando 3, 4 y 5 personas afectadas de sordo-ceguera, de manera que entramos a estudiar los aspectos no sólo médicos sino los psicosociales de esos pacientes, viendo cómo era manejada su problemática en la sociedad y en la familia. Encontramos un rechazo social y un abandono familiar muy grande. Esto nos llevó entonces a trabajar más por el paciente y no tanto por la investigación científica en sí.

Creamos entonces la Asociación Colombiana de Retinitis Pigmentaria y de Síndrome de Usher porque era prioritario que los pacientes se agruparan, porque ellos sufrían una tremenda discapacidad y tenían que luchar por sobrevivir en una sociedad que los estaba rechazando. El paciente genético es un paciente segregado, que se siente muy distinto, no es raro que tenga una serie de problemas psiquiátricos y que sea realmente visto como un ser muy extraño dentro de la sociedad, precisamente por ser diferente.

Rápidamente hicimos el programa de estudios genéticos para enfermedades visuales y auditivas con

el fin de sistematizar y de organizar nuestro trabajo. Nos dedicamos a sistematizar casi 3.000 historias de sordos y pudimos obtener resultados nacionales sobre la etiología de la sordera. Estábamos visitando todos los institutos de sordos del país y teníamos una gran cantidad de información que había que analizar y trabajar, de manera que pudimos detectar que las causas adquiridas ocupaban un 25 a 30 %, pero las causas genéticas llegaban casi a un 35% y eso no lo habíamos visto antes, y como no se conocía, había que empezar a trabajar en esas sorderas genéticas.

Paseamos muchos institutos, fuimos a diferentes ciudades y empezamos a ver lo que era una investigación científica, empezamos a vivir el drama social de estas enfermedades y de estas familias con varios miembros afectados con problemas genéticos. Niños que además de su sordera tenían problemas oculares muy serios como blefarofimosis, blefaroptosis, severos problemas neurológicos, niños con cardiopatías, aislados y algunos abandonados por sus padres por la doble limitación, niños con microcefalias y con retardo mental.

Empezamos a ver que era prioritario hacer dos cosas: primero, toda esta población sorda necesitaba ser evaluada desde el punto de vista ocular, porque era imposible que siguiéramos teniendo esta altísima proporción de problemas visuales que hubiesen sido prevenibles dentro de la población sorda, y lo segundo, dentro de la población visual había que empezar a buscar problemas auditivos.

Seguimos trabajando con los institutos de sordos y detectamos sorderas simultáneas con problemas dermatológicos, alteración ojo-piel que resultó muy frecuente, problemas como el piebaldismo con sorderas o problemas como el síndrome de Waardenburg, casos verdaderamente dramáticos. Lo que estábamos encontrando no era un paciente sino una familia totalmente atribulada por una enfermedad genética en varias personas. Madres con problemas de poliosis, con problemas de heterocromía de iris y sus hijos sordos.

Buscamos el Síndrome de Waardenburg también en la población sorda. La literatura mundial describe una frecuencia del 2 al 2.5%. En Colombia tenemos evidencia de que podemos estar en el 5%, de manera que era importante trabajar. Para ese momento ya el doctor Bernal había iniciado su expedición humana y estábamos trabajando entonces en Providencia, porque teníamos un interés muy grande en estudiar la frecuencia de sordera allí. Hoy sabemos que es 5 veces más alta que la de la población continental.

Detectamos un problema del Síndrome de Waardenburg en dos familias consanguíneas entre sí con grandes defectos pigmentarios y sorderas, en

población de raza negra con un iris azul muy intenso. Pero también había otro tipo de sordera, la no sindrómica genética, hereditaria, autosómica recesiva. Para ese entonces, a nuestro grupo se iba uniendo cada vez más y más gente. Este no es un trabajo de un único investigador porque nadie lo pueda hacer solo. Eramos numerosas personas trabajando con la colaboración de muchos institutos.

Cuando llegó la doctora María Claudia Lattig, una de nuestras estudiantes que ya hoy se fue a hacer su doctorado a Estados Unidos, empezamos a trabajar los aspectos moleculares y descubrimos algo muy importante, que mereció el premio de Rhône Poulenc-Academia Nacional de Medicina el año pasado, demostrar que la sordera en Providencia no era la misma clase de sordera que estábamos encontrando en el síndrome de Waardenburg. Seguimos trabajando en oftalmología genética y teníamos el gran reto de trabajar la Retinosis Pigmentaria. Se fueron sumando personas que trabajaban los problemas cromosómicos, el problema de inmunología, y detectamos algo que era muy importante: una alta frecuencia de catarata congénita infantil en Colombia. Entonces había que empezar a trabajarla porque era una de las más grandes discapacidades que podíamos encontrar en la población infantil en nuestro país. Buscamos la etiología de esas cataratas en un trabajo que hizo la doctora Adriana Ordóñez, otra de nuestras colaboradoras del Instituto. Desarrollamos un estudio epidemiológico, etiológico y genético, en el que se sumaron más de 17 oftalmólogos de todo el país y volvimos a recorrer todo el territorio colombiano haciendo todas estas pruebas para tratar de definir la etiología básica de la catarata congénita e infantil en Colombia. Adelantamos estudios bioquímicos, citogenéticos, todo el análisis genético clínico y toma de DNA porque encontramos una gran proporción de familias con causa genética. El 64% de las cataratas que encontramos eran genéticas, y el 56%, autosómicas dominantes; eso está hablando de familias grandes con 4, 5, 6 ó 7 personas afectadas. Estábamos nuevamente viviendo el drama social de una familia con un problema genético. Vimos muchos niños Down con cataratas que a su vez tenían otra discapacidad y eso no es fácil de manejar, ni para el paciente ni para el médico. Madres con catarata que a su vez tenían microftalmos con 3 hijos de los cuales 2 estaban afectados igual que ellas. Nuevamente estábamos viviendo un problema social muy serio.

En este seguir caminando por la investigación y el trabajo, con el doctor Alvaro Rodríguez encontramos una familia que él conoce desde hace muchos años, afectada de Retinoschisis Juvenil Ligada a X. Con el doctor Roberto Mendoza, otro de los médicos que

también se fue para Estados Unidos, trabajamos el aspecto genético y encontramos una mutación nueva en este gen de la Retinoschisis, trabajo que nos permitió el año antepasado recibir el premio Rhône Poulenc-Academia Nacional de Medicina. El logro no sólo fue científico, sino el haber podido ayudar a las 37 personas afectadas en esta familia. Había más de 50 mujeres portadoras que estaban esperando el diagnóstico molecular para que les hiciéramos una asesoría genética adecuada. Aquí la investigación tuvo esa aplicación social que queríamos y logramos resolverle una gran incógnita a las familias.

Pero los pacientes seguían esperando más. Había un compromiso muy serio, no podíamos ser médicos de diagnóstico solamente para dejar ahí a los pacientes; teníamos que seguir trabajando por ellos y nos dedicamos a divulgar los conocimientos que ellos necesitaban saber. Hicimos una serie de manuales, como el Manual para el Síndrome de Usher y la Retinitis, luego la Sociedad de Ciegos del Uruguay nos financió el Manual de Sordocegueras. Ambos se repartieron en todo el país. Posteriormente Colciencias nos financiaría un libro más completo, un texto de Medicina, y, finalmente, sacamos la Colección "*Derecho a vivir en desventaja*". Trabajamos por ese enfermo que tiene una desventaja genética, tenemos ya nueve tomos en donde les hablamos a los pacientes sobre su enfermedad, en un lenguaje que ellos entiendan, que la medicina les llegue y que sepan que la medicina les está aportando más que un simple diagnóstico.

En todo ese caminar volvíamos todo el tiempo sobre Borges, Macedonio, Cortázar, porque había que pensar y repensar la forma como estábamos viviendo, no sólo la vida, sino la medicina misma. Se me ocurrió sentar estas tres personas en una tertulia imaginaria: Borges, Cortázar y Macedonio, tomar todo su pensamiento filosófico, su ideología y ponerlo a la luz de la medicina hablándole al paciente para que sobrelleve mejor su enfermedad genética. De manera que estos tres personajes resultaron coautores de un ensayo que nadie lo había hecho. Implicó incluso viajar a Buenos Aires, visitar la tumba de Macedonio, visitar su hijo, leer todo lo que de él encontramos, retomar todos sus manuscritos y empezar a estudiarlo mucho más a fondo. Visitar también los oftalmólogos que en Buenos Aires evaluaron a la familia Borges, mirar sus historias y estudiar una gran cantidad de cosas que estaban aportando datos para todo este análisis. Borges es por excelencia el aspecto fantástico e infinito; Cortázar es el maestro del encuentro y los desencuentros y Macedonio es el maestro del absurdo, el maestro de lo aparentemente ilógico, pero haciéndonos ver la

lógica que hay en el absurdo. A él se le ocurre que uno puede escribir un libro en el que solamente haya prólogos, sin capítulos, puede ser un prólogo novelado o una novela prologada, de manera que se me ocurrió usar ese estilo macedoniano para llamar la atención de alguna forma a todos los médicos y a la medicina misma. Hicimos entonces dos introducciones, porqué no, la introducción primera que el doctor Bernal escribió y la introducción segunda que era la mía. Macedonio tiene frases como esta, para que vayan conociendo un poco de este personaje que es absolutamente fantástico: *"Para que aparezca la primera novela buena es preciso que se escriba la última novela mala"*, y si hacemos el último ensayo malo, me dije, ¿por qué no vendrá después el primer ensayo bueno?

Macedonio, el hombre del pensar, el de la guitarra del pensar, el tango del pensar, el cigarrillo del pensar. Nos hace repensar y replantear muchas cosas de la vida. Macedonio no era un paciente genético pero se sintió enfermo, nunca se sintió a gusto con su físico, no le gustaba su estatura, no le gustaba su fealdad. Borges confiesa que no fue feliz y era un paciente genético, tenía una enfermedad autosómica dominante; y Cortázar, el hombre que nunca envejeció, parece que de alguna forma sí tuvo una enfermedad de tejido conectivo. A los tres los unió la enfermedad, los unió la medicina, su odio y/o su disgusto por la medicina, hablaron mucho de los médicos y los tres criticaron mucho la medicina; luego sí tenían mucho en común.



Macedonio Fernández y su guitarra del pensar. Foto de la portada del Libro *Teorías. Obras completas* tomo III. Ediciones Corregidor, 1981, Buenos Aires.

El libro quería llegarle a los pacientes para darles una mano de apoyo, para decirles que conocemos su problemática, sabemos lo que es vivir con una enfermedad genética, pero que hay muchas cosas que mirar, hay muchas cosas que analizar.

El Libro del Almismo, lleva: un prólogo que no es prólogo como Primer Prólogo. Luego un Prólogo inevitablemente Segundo porque va inevitablemente después del Primero. El Tercer Prólogo ilógico porque ese es Macedonio Fernández. El Cuarto Prólogo buscado porque Cortázar es el buscador por excelencia. Quinto Prólogo infinito que es Borges. Sexto Prólogo no Prologado que era la trilogía de estos hombres y el Prólogo después del Sexto, o sea el Séptimo, recibiendo la noticia, ahí comenzábamos a plantearle al paciente lo que había que pensar, de recibir una noticia como un diagnóstico genético, elaborar el duelo, que es el Prólogo resignado, aceptamos como somos que es importante hacerlo. El Prólogo Noveno, el difícil arte de ir de la enfermedad al humor. Siempre me ha parecido que la medicina debe manejar el humor, el médico debe manejarlo, ya se usa incluso el humor como terapia de manera que es un aspecto importante porque es un modo muy amable y muy tierno de llegarle a los pacientes y a las familias. El Prólogo Décimo, conviviendo con la enfermedad, convivir con un problema, el prólogo imaginario de los efectos posteriores de la enfermedad genética y la imagen de sí mismo.

Macedonio decía cosas aparentemente absurdas como esta: *"Basta que algo no se entienda para que tenga mucho sentido, lo muy claro es sospechoso; casi todo lo que no dijo nada se redactó perfecto"*. Podía ser cierto, puede serlo, por eso había que seguir en esos términos hablándole al médico y hablándole al paciente. El Prólogo Moribundo para manejar un poco la muerte del ser querido. El XIII Prólogo en tertulia, el yo paciente, yo como genetista y como paciente al mismo tiempo que soy, quería hablarle al paciente en términos de un paciente y quería también decirle el yo genetista lo que su médico le puede decir. Y el último prólogo, el genéticamente último, la herencia no historia.

El Libro no tiene principio porque se puede leer cualquier capítulo, *"el principio del discurso es la parte más difícil y desconfió de los que empiezan por él"*, otra de las célebres frases de Macedonio, y todo termina, si es que puede terminar con un Capítulo, el único Capítulo, el primero y último, por fin con unas conclusiones que el lector escribe; Macedonio no finalizaba sus cosas y decía *"Huyo de asistir al final de mis escritos por lo que antes de ello los termino"*. Terminar antes de llegar al final es un aspecto interesante, de hecho se inventó el brindis infinito porque lo hizo tan corto que no le cupo el final y se volvió infinito. Eso era lo que nos estaba enseñando Macedonio y coincidía con lo que yo había aprendido a lo largo del trabajo, no tiene uno que saberlo todo pero por lo menos que lo sepan los demás y saber qué es lo que tienen que

saber los demás. "Hay tantas cosas que aunque yo me vaya de este mundo sin saberlas me preocupan que las sepan ustedes", y eso era lo que queríamos trabajar con los estudiantes y con los pacientes.

¿Qué viene después del almismo?, porque esto es el pasado y el presente del "Almismo". Después viene el paciente. Seguir trabajando por él, seguir buscando esa mejor comunicación del médico con la medicina, con la sociedad, porque la familia es la base de la sociedad.

La comunicación social es el futuro de la medicina, quizá incluso dependa específicamente de eso. Si la medicina no mira la comunicación así, las medicinas alternativas y todo lo demás se nos va a ir de las manos. Esto es lo que viene después del *Almismo* y después de haber pensado y repensado la medicina.

Finalmente, otra de las célebres frases de Macedonio, la primera que me cautivó: "Fueron tantos

los que faltaron que si falta uno más no cabe". Falta mucho por hacer y faltan todavía muchas cosas que nos quedan y me falta simplemente agradecerle a la larga lista de los que tengo que agradecer en este trabajo: al Instituto de Genética Humana en la Universidad Javeriana, a mis compañeros y amigos del Instituto porque todo este trabajo se hizo con ellos. A la Fundación Oftalmológica Nacional porque hemos caminado juntos todos estos años; a PREGÉN, la Red Colombiana de Medicina Genética porque también nos ha acompañado y nos ha colaborado siempre. A Colciencias y a la Fundación Banco de la República, que han financiado todos estos trabajos. A mi familia. Al doctor Jaime Bernal de quien todos saben el cariño que le tengo y un agradecimiento infinito, tan infinito como el infinito fantástico de Borges. A ustedes, mil gracias por oírme estas inquietudes y por estar hoy conmigo en este día tan especial.